



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 0863/2022

Rio de Janeiro, 26 de agosto de 2022.

Processo nº 5000275-97.2022.4.02.5140,
ajuizado por

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas do **Juízo 4 da Justiça 4.0**, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto ao exame **painel de câncer hereditário** (que contenha, minimamente, com análise de CNVs, os genes APC, AXIN2, BMPR1A, CDH1, CHEK2, EPCAM, GREM1, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11 e TP53).

I – RELATÓRIO

1. De acordo com documento médico do Hospital Universitário Gaffrée Guinle (Evento 1, ANEXO2, Página 10), não datado, emitido pela médica geneticista Autora, de 43 anos de idade, diagnosticada com **câncer colorretal** aos 39 anos de idade (adenocarcinoma moderadamente diferenciado), irmão com câncer colorretal aos 38 anos de idade. Na família materna, a tia teve câncer de mama aos 62 anos de idade. Na família paterna, o pai faleceu aos 42 anos de idade com caso suspeito de câncer colorretal e a avó teve câncer de orofaringe. Necessita investigar síndromes de predisposição a câncer por conta da idade ao diagnóstico, uma vez que seu risco para desenvolvimento de outros tumores pode ser maior que o da população, exigindo acompanhamento clínico preventivo diferenciado. O HUGG não dispõe de exames alternativos e nem do exame pleiteado. Exame solicitado: **painel de câncer hereditário que contenha minimamente os genes (com análise de CNVs) APC, AXIN2, BMPR1A, CDH1, CHEK2, EPCAM, GREM1, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53.**

II – ANÁLISE

DA LEGISLAÇÃO

1. A Portaria de Consolidação nº 3/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, contém as diretrizes para a organização da Atenção à Saúde no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) visando superar a fragmentação da atenção e da gestão nas Regiões de Saúde e aperfeiçoar o funcionamento político-institucional do SUS com vistas a assegurar ao usuário o conjunto de ações e serviços que necessita com efetividade e eficiência.
2. A Portaria de Consolidação nº 1/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, publica a Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e dá outras providências.
3. O Anexo IV da Portaria de Consolidação nº 3/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, institui a Rede de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Crônicas, no âmbito do SUS.
4. O Anexo IX da Portaria de Consolidação nº 2/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, instituiu a Política Nacional para a Prevenção e Controle do Câncer na Rede de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Crônicas, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS).



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

5. A Portaria nº 140/SAS/MS de 27 de fevereiro de 2014 redefine os critérios e parâmetros para organização, planejamento, monitoramento, controle e avaliação dos estabelecimentos de saúde habilitados na atenção especializada em oncologia e define as condições estruturais, de funcionamento e de recursos humanos para a habilitação destes estabelecimentos no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS).

6. A Portaria nº 346/SAS/MS de 23 de junho de 2008 mantém os formulários/instrumentos do subsistema de Autorização de Procedimentos de Alto Custo do Sistema de Informações Ambulatoriais (APAC-SAI) na sistemática de autorização, informação e faturamento dos procedimentos de radioterapia e de quimioterapia.

7. O Capítulo VII, do Anexo IX, da Portaria de Consolidação nº 2/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, dispõe sobre a aplicação da Lei nº 12.732, de 22 de novembro de 2012, que versa a respeito do primeiro tratamento do paciente com neoplasia maligna comprovada, no âmbito do Sistema Único de Saúde (...).

8. A Deliberação CIB-RJ nº 4609, de 05 de julho de 2017, pactua o Plano Oncológico do Estado do Rio de Janeiro, com vigência de 2017/2021, e contém os seguintes eixos prioritários: promoção da saúde e prevenção do câncer; detecção precoce/diagnóstico; tratamento; medicamentos; cuidados paliativos; e, regulação do acesso.

9. A Deliberação CIB-RJ nº 5892, de 19 de julho de 2019, pactua as referências da Rede de Alta Complexidade em Oncologia no âmbito do Estado do Rio de Janeiro.

10. A Deliberação CIB-RJ nº 4004, de 30 de março de 2017, pactua, *ad referendum*, o credenciamento e habilitação das unidades de Assistência de Alta Complexidade em Oncologia (UNACON) e centros de Assistência de Alta Complexidade em Oncologia (CACON), em adequação a Portaria GM/MS nº 140, de 27/02/2014, e a Portaria GM/MS nº 181, de 02/03/2016, que prorroga o prazo estabelecido na portaria anterior para 28/02/2016.

11. Considerando a Política Nacional de Regulação do SUS, disposta no Anexo XXVI da Portaria de Consolidação nº 2/GM/MS, de 28 de setembro de 2017;

Art. 9º § 1º O Complexo Regulador será organizado em:

I - Central de Regulação de Consultas e Exames: regula o acesso a todos os procedimentos ambulatoriais, incluindo terapias e cirurgias ambulatoriais;

II - Central de Regulação de Internações Hospitalares: regula o acesso aos leitos e aos procedimentos hospitalares eletivos e, conforme organização local, o acesso aos leitos hospitalares de urgência; e

III - Central de Regulação de Urgências: regula o atendimento pré-hospitalar de urgência e, conforme organização local, o acesso aos leitos hospitalares de urgência.

DO QUADRO CLÍNICO

1. **Câncer** é o nome dado a um conjunto de mais de 100 doenças que têm em comum o crescimento desordenado de células, que invadem tecidos e órgãos. Dividindo-se rapidamente, estas células tendem a ser muito agressivas e incontroláveis, determinando a formação de tumores malignos, que podem espalhar-se para outras regiões do corpo. Os diferentes tipos de câncer correspondem aos vários tipos de células do corpo. Quando começam



em tecidos epiteliais, como pele ou mucosas, são denominados carcinomas. Se o ponto de partida são os tecidos conjuntivos, como osso, músculo ou cartilagem, são chamados sarcomas¹.

2. O **câncer colorretal** abrange tumores que acometem um segmento do intestino grosso (cólon) e o reto. É tratável e, na maioria dos casos, curável, ao ser detectado precocemente, quando ainda não se espalhou para outros órgãos. Grande parte desses tumores se inicia a partir de pólipos, lesões benignas que podem crescer na parede interna do intestino grosso. Uma maneira de prevenir o aparecimento dos tumores seria a detecção e a remoção dos pólipos antes de eles se tornarem malignos².

3. As **síndromes de câncer hereditário** são afecções genéticas, nas quais neoplasias malignas tornam-se mais prevalentes em indivíduos de uma mesma família. Elas ocorrem por transmissão vertical (de uma geração para outra), por meio de um padrão de herança mendeliano bem definido, em geral do tipo autossômico dominante, ou seja, 50% de risco de transmissão para a prole em cada gestação, independentemente do sexo. Apresentam, também, elevada taxa de penetrância: o indivíduo portador da mutação tem um risco elevado de desenvolver lesões associadas à síndrome durante toda a vida. Algumas características estão associadas ao câncer hereditário, como: idade precoce ao diagnóstico, mais de uma neoplasia em um mesmo indivíduo, vários membros de uma mesma família apresentando a mesma neoplasia ou neoplasias relacionadas e múltiplas gerações acometidas.³

4. Síndromes geneticamente determinadas com alto risco de desenvolvimento de câncer compreendem centenas de síndromes hereditárias relativamente raras e de etiologia monogênica, reconhecidas como “**síndromes de câncer hereditário**”. Estima-se que representem em média 5% a 10% das ocorrências de câncer na população geral. Agregação familiar de câncer, ou “**câncer familiar**”. Evidenciada pela recorrência familiar de algumas formas comuns de câncer, sem um padrão definido de herança e com alta frequência de tumores múltiplos e em idade precoce. Etiologicamente causada por uma combinação de fatores ambientais (exposição ambiental) e genéticos (p.e. polimorfismos modificadores de risco)⁴.

DO PLEITO

1. A metodologia do exame Painel NGS permite o sequenciamento paralelo de um grande número de genes, o que aumenta significativamente a porcentagem de casos nos quais o diagnóstico molecular é conclusivo. O painel NGS-v1 é adequado para pacientes com suspeita de doenças específicas contidas nos grupos (neuromusculares, neurodegenerativas, craniofaciais e displasias esqueléticas, doenças do tecido conectivo, deficiência intelectual, autismo e distúrbios do desenvolvimento, **câncer hereditário**, triagem para portadores de doenças recessivas, lista completa de genes⁵.

2. **Painel de Câncer Hereditário Expandido (PCHEX)** faz a análise criteriosa em busca de variantes genéticas patogênicas, excluindo as variantes benignas. O teste inclui análise de **variações no número de cópias (CNV)** por **sequenciamento de segunda geração (NGS)**.

¹ Instituto Nacional do Câncer - INCA. O que é câncer? Disponível em: <<https://www.inca.gov.br/o-que-e-cancer>>. Acesso em: 26 ago. 2022.

² BRASIL. Ministério da Saúde. Instituto Nacional de Câncer (INCA). Câncer colorretal. Disponível em: <<http://www.inca.gov.br/wps/wcm/connect/tiposdecancer/site/home/colorretal>>. Acesso em: 26 ago. 2022.

³ Instituto Nacional do Câncer - INCA. Genética do Câncer Hereditário. Revista Brasileira de Cancerologia 2009; 55(3): 263-269. Disponível em: < <https://rbc.inca.gov.br/index.php/revista/article/view/1619/963>>. Acesso em: 26 ago. 2022.

⁴ Associação Médica Brasileira e Conselho Federal de Medicina. Projetos e Diretrizes. Câncer Familiar. Sociedade Brasileira de Genética Clínica. Disponível em: < https://amb.org.br/files/_BibliotecaAntiga/cancer-familiar.pdf>. Acesso em: 26 ago. 2022.

⁵ Universidade de São Paulo (USP). Centro de Pesquisa Sobre Genoma Humano e Células-Tronco. Genoma. Instituto de Biociências. Painel NGS. Disponível em: <<http://genoma.ib.usp.br/pt-br/servicos/consultas-e-testes-geneticos/doencas-atendidas/painel-ngs>>. Acesso em: 26 ago. 2022.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

Doenças relacionadas: **câncer colorretal**, câncer de mama, câncer de ovário, câncer de pâncreas⁶.

III – CONCLUSÃO

1. Trata-se de demanda que visa a realização de exames de investigação a predisposição ao câncer, uma vez que a Autora com 43 anos de idade, foi diagnosticada com câncer colorretal aos 39 anos de idade. Possui histórico familiar cujo irmão com câncer colorretal aos 38 anos de idade. Na família materna, a tia teve câncer de mama aos 62 anos de idade. Na família paterna, o pai faleceu aos 42 anos de idade com caso suspeito de câncer colorretal e a avó teve câncer de orofaringe.

2. Diante o exposto, ressalta-se que o item pleiteado **não visa o tratamento da doença da Autora** e sim de investigação a predisposição ao câncer, para casos futuros.

3. Cabe destacar que os testes genéticos ou bioquímicos permitem ter mais certeza de que a doença da qual se suspeita clinicamente é a que, de fato, afeta o paciente. Isto é muito importante porque permite ter um diagnóstico mais assertivo, sem sujeitar a pessoa a exames desnecessários, e permite orientar a família em termos de risco. A importância do diagnóstico precoce também é fundamental, em especial para as doenças raras, cuja maioria é progressiva, para que se iniciem medidas terapêuticas ou preventivas o mais cedo possível com vista a evitar a progressão dos sintomas e a perda de qualidade de vida do paciente⁷.

4. Diante do exposto, informa-se que o exame de **painel de câncer hereditário** que contenha minimamente os genes (com análise de CNVs) APC, AXIN2, BMPR1A, CDH1, CHEK2, EPCAM, GREM1, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53 pleiteado **é viável** para investigação desejada.

5. Ressalta-se que o exame **Painel de Câncer Hereditário, até o momento não foi avaliado pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS - CONITEC**⁸. Dessa forma, este exame **não é disponibilizado pelo SUS**, no âmbito do município e do estado do Rio de Janeiro.

6. Acrescenta-se que em consulta ao banco de dados do Ministério da Saúde⁹ foi encontrado o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas do câncer do cólon e reto, porém não foi contemplado ou preconizado o exame pleiteado.

7. Destaca-se que O Anexo IX da Portaria de Consolidação nº 2/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, instituiu a Política Nacional para a Prevenção e Controle do Câncer na Rede de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Crônicas, no âmbito do SUS, com objetivo de reduzir a mortalidade e a incapacidade causadas por esta doença e ainda a possibilidade de diminuir a incidência de alguns tipos de câncer, bem como contribuir para a melhoria da qualidade de vida dos usuários com câncer, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno e cuidados paliativos.

8. A referida Política é organizada de maneira a possibilitar o provimento contínuo de ações de atenção à saúde da população mediante a articulação dos distintos pontos de atenção à saúde, devidamente estruturados por sistemas de apoio, sistemas logísticos, regulação e

⁶ DB Molecular. Guia de exames. PCHEX - Painel de Câncer Hereditário Expandido. Disponível em: <

https://gde.diagnosticodobrasil.com.br/GDE_Home/DetalheDoExame.aspx?ExameId=PCHEX>. Acesso em: 26 ago. 2022.

⁷ Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS - Conitec. Procedimentos Laboratoriais para diagnóstico de doenças raras associadas a anomalias congênicas na tabela SUS. Disponível em: <<http://conitec.gov.br/images/Incorporados/DoencasRaras-EixosI-II-III-FINAL.pdf>>. Acesso em: 26 ago. 2022.

⁸ Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS – CONITEC. Tecnologias demandadas. Disponível em: <<http://conitec.gov.br/tecnologias-em-avaliacao>>. Acesso em: 26 ago. 2022.

⁹ MINISTÉRIO DA SAÚDE. Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas – PCDT. Disponível em: <<https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt#i>>. Acesso em: 26 ago. 2022.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

governança da rede de atenção à saúde em consonância com o Anexo I da Portaria de Consolidação nº 3, e implementada de forma articulada entre o Ministério da Saúde e as Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios.

9. São diretrizes relacionadas à prevenção do câncer no âmbito da Política Nacional para a Prevenção e Controle do Câncer:

I - fomento à eliminação ou redução da exposição aos agentes cancerígenos relacionados ao trabalho e ao ambiente, tais como benzeno, agrotóxicos, sílica, amianto, formaldeído e radiação;

II - prevenção da iniciação do tabagismo e do uso do álcool e do consumo de alimentos não saudáveis;

III - implementação de ações de detecção precoce do câncer, por meio de rastreamento ("screening") e diagnóstico precoce, a partir de recomendações governamentais, com base em Avaliação de Tecnologia em Saúde (ATS) e Avaliação Econômica (AE);

IV - garantia da confirmação diagnóstica dos casos suspeitos de câncer; e

V - estruturação das ações de monitoramento e de controle da qualidade dos exames de rastreamento.

10. Diante o exposto as ações de que visam a detecção precoce do câncer, por meio de rastreamento ("screening"), está prevista por meio de recomendações governamentais, com base em ATS e AE.

11. No entanto, até o momento a Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS - CONITEC¹⁰ não avaliou sobre a possibilidade de incorporação no SUS do Pannel de Câncer Hereditário, bem como não foi identificada outra normativa no âmbito do município e do estado do Rio de Janeiro, que contemple o referido exame.

12. Cabe ainda esclarecer que o fornecimento de informações acerca de **custeio não consta no escopo de atuação deste Núcleo.**

É o parecer.

Ao Juízo 4 da Justiça 4.0, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

MARIZA DE QUEIROZ SANTA MARTA

Enfermeira
COREN-RJ: 150.318
ID: 4439723-2

CHARBEL PEREIRA DAMIÃO

Médico
CRM-RJ 52.83733-4
ID. 5035547-3

RAMIRO MARCELINO RODRIGUES DA SILVA

Assistente de Coordenação
ID. 512.3948-5
MAT. 3151705-5

FLÁVIO AFONSO BADARÓ

Assessor-chefe
CRF-RJ 10.277
ID. 436.475-02

¹⁰ Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS – CONITEC. Tecnologias demandadas. Disponível em: <<http://conitec.gov.br/tecnologias-em-avaliacao>>. Acesso em: 26 ago. 2022.